

Un'Associazione solida e in buona salute, pronta per sfide nuove e importanti

Cari amici di Aicarm,

l'Assemblea dei soci del 18 aprile ha rappresentato un passaggio importante per la crescita della nostra Associazione. Il primo Rapporto annuale per il 2023 ci ha permesso di definire un quadro organico e completo dei risultati raggiunti che ci riempiono di grande soddisfazione. I numeri parlano da soli: in aumento i soci, residenti in 16 regioni, passato da 181 a 223, così come i volontari, da 13 a 16, figure dotate di passione e competenze in grado di gestire con grande professionalità gli adempimenti necessari di carattere amministrativo. Sotto il profilo economico, il dato più significativo è l'aumento in modo rilevante delle donazioni liberali, un indicatore importante perché dimostra la nostra crescente notorietà ed affidabilità. Non trascurabile l'aumento del gettito prodotto dal 5 per mille e le prospettive per quest'anno potrebbero essere migliori.

Sono dati significativi del consolidamento dell'assetto organizzativo e finanziario, del miglioramento dell'assistenza ai pazienti e ai loro familiari nonché della nostra attività di informazioni e comunicazione. Tutto questo nel quadro di un ampliamento delle relazioni con soggetti istituzionali, scientifici ed economici di rilevante importanza e di quelle internazionali. In particolare svilupperemo la partecipazione attiva di AICARM secondo le linee indicate nel documento "Cardiomyopathies matter", presentato in Senato il 19 marzo scorso. In particolare una grande attenzione sarà puntata ai progetti di ricerca scientifica finalizzati al benessere e salute dei pazienti, che saranno banditi e selezionati nei prossimi mesi di quest'anno.

Sul piano dell'approfondimento dei temi che ci riguardano, proseguiamo la nostra rassegna sui farmaci con una scheda della dott.ssa Alessandra Pistelli e con un commento della dottoressa Francesca Torricelli, genetista, riguardo ai risultati del Survey promosso da AICARM sulla disponibilità del test genetico presso i principali laboratori italiani di Genetica Medica del SSN per i pazienti con Cardiomiopatie pubblicato nel Marzo scorso.

Il Presidente

Prof. Franco Cecchi

La procreazione e l'attività fisica in primo piano al corso per Pazienti esperti

Di Francesca Conti

Il 23 marzo scorso, presso l'Ospedale San Luca dell'Istituto Auxologico Italiano di Milano, Aicarm ha organizzato il corso 'Pazienti Esperti in Malattie Ereditarie del Miocardio'.

L'incontro ha affrontato temi cruciali riguardanti le malattie ereditarie del muscolo cardiaco, offrendo approfondimenti sull'importanza della consulenza genetica, sulle implicazioni psicologiche delle diagnosi e delle terapie, sulle raccomandazioni per l'attività fisica e sull'idoneità sportiva, nonché informazioni vitali sulle aritmie nelle cardiomiopatie. Sono stati trattati anche la terapia farmacologica delle cardiomiopatie e le procedure chirurgiche specifiche come la miectomia e la plastica mitralica.

Un corso particolarmente partecipato, sia da parte di persone che sono arrivate da tutta la Lombardia ma anche dal resto d'Italia, ma anche grazie alla presenza di relatori di spicco, in particolare il cardiocirurgo Paolo Ferrazzi, ben conosciuto all'interno della comunità dei pazienti, per la sua esperienza, competenza e grande umanità. Il coinvolgimento dei presenti è stato evidente, con numerosi interventi e domande da parte degli intervenuti. Gli interventi dei partecipanti hanno creato un ambiente interattivo e collaborativo, favorendo lo scambio di conoscenze e esperienze tra pazienti, famiglie e operatori sanitari presenti.

Tra gli argomenti affrontati anche le questioni legate alla contraccezione e alla procreazione, aspetti di vitale importanza che spesso vengono trascurati ma che coinvolgono direttamente donne, famiglie e coppie. Un altro tema di grande interesse è stato quello dello sport e dell'attività fisica, affrontato in modo scientifico con riferimento a parametri e test clinici utili a comprendere i limiti e le attività consigliate. Questa discussione è di particolare rilevanza per i giovani e gli adolescenti affetti da queste patologie, che spesso si trovano limitati non solo nella pratica sportiva ma, spesso anche nelle attività ludico-motorie. E' stato discusso anche il problema del "disagio" che provano soprattutto i giovani che hanno una forma di Cardiomiopatia, e per questo è stato

anche presentato il progetto di un intervento sostenuto da AICARM, per i pazienti afferenti all'Istituto Auxologico.

Infine alcuni pazienti e soci hanno riferito la loro esperienza, e presentato il libro "Il cuore grande", come esempio di come convivere con una Cardiomiopatia.

L'evento è stato un ulteriore passo nella formazione di una comunità di pazienti e famiglie interessate alle malattie ereditarie del miocardio, ed ha offerto un'ulteriore e preziosa opportunità per condividere informazioni cruciali e per promuovere una maggiore consapevolezza e comprensione delle sfide legate a queste patologie.



Valutazione del rischio di betabloccanti nelle donne in gravidanza affette da cardiomiopatia

Della **Dr.ssa Alessandra Pistelli** SODc Tossicologia Medica e Centro Antiveleni, Centro di Riferimento Regionale di Tossicologia Perinatale, AOU Careggi, Firenze

La necessità di gestire una patologia cardiovascolare durante la gravidanza è aumentata nel corso degli anni, sia per il progressivo aumento dell'età materna alla prima gravidanza che per il miglioramento delle tecniche chirurgiche per la correzione di difetti cardiaci congeniti, che consente ad un maggior numero di donne di condurre una vita regolare e di raggiungere l'età fertile, insieme al sempre più frequente ricorso alle tecniche di procreazione medicalmente assistita (PMA), che favorisce l'instaurarsi di una gravidanza in età materna più avanzata.

E' bene ricordare che le malattie cardiovascolari rappresentano la più frequente causa di morte della madre durante la gravidanza.

La Società Europea di Cardiologia (ESC) ha aggiornato le Linee Guida per il trattamento delle patologie cardiovascolari in gravidanza nel 2018 con una nuova versione nella quale viene sottolineata l'importanza di una valutazione del rischio riproduttivo prima del concepimento, seguendo la classificazione del rischio cardiovascolare materno dell'OMS, che correla la diagnosi di cardiopatia con la probabilità di complicanze ed eventi avversi. Inoltre fornisce suggerimenti per una consulenza appropriata e presa in carico della gestante.

Durante la gravidanza si verificano modifiche della funzione di organi e apparati necessari per affrontare l'aumento delle necessità metaboliche di madre e feto. Il volume plasmatico e la gittata cardiaca, e di conseguenza il lavoro svolto dal cuore, aumentano fino al 50 % alla 32a settimana di gestazione. Poi si modificano anche altre funzioni ed in particolare è presente uno stato di iper-coagulabilità che aumenta il rischio di trombosi e anche di embolia. Infine, le donne affette da patologia cardiovascolare hanno un maggior rischio di complicanze durante il parto, con una percentuale variabile a seconda del tipo di patologia. Da quanto sopra descritto emerge una chiara indicazione per la gestione di queste gravidanze da parte di un gruppo multidisciplinare che comprenda specialisti in cardiologia, ostetricia, ecografia ed ecocardiografia ostetrica, tossicologia perinatale, pediatria.

La terapia in gravidanza prevede l'utilizzo di diversi farmaci e che le **cardiomiopatie**, nella loro diversità, sono una tipologia emergente di cardiopatie, in termini di conoscenza da parte dei medici, e anche di trattamento, con una serie di vecchi e nuovi farmaci.

Per iniziare prenderemo in esame la **famiglia dei beta-bloccanti**, utilizzati nel trattamento di alcune cardiomiopatie, di aritmie cardiache e dell'ipertensione arteriosa.

I beta-bloccanti non determinano la comparsa di difetti congeniti negli animali da esperimento sui quali sono stati testati, ma possono essere responsabili di ritardo di crescita, ipoglicemia e bradicardia neonatale.

Il rischio di malformazioni è valutabile nel nostro Paese intorno al 3-5% dei nati vivi per i difetti minori e maggiori, ed è quello che tutte le donne presentano nel corso della gravidanza e può risultare incrementato per esposizioni a sostanze tossiche, ambientali ed in alcuni casi farmacologiche. I betabloccanti sono farmaci di scelta nella gravidanza umana e non sono responsabili di un aumento del rischio malformazioni alla nascita.

Il trattamento con beta-bloccanti per tutto il decorso della gravidanza può, inoltre, essere associato a ritardo di crescita intrauterina e bambini di basso peso alla nascita. Tale effetto è meno frequente quando è possibile utilizzare beta-bloccanti selettivi come **bisoprololo** e **metoprololo**, mentre è più frequente per i beta-bloccanti non selettivi quali **atenololo** e **nadololo** che è quello dotato di emivita più lunga.

Fra i farmaci attivi sui recettori alfa e beta, il **labetalolo** risulta la molecola di scelta.

Nei primi giorni di vita del neonato, esposto attraverso la placenta a terapie prolungate nella madre, possono presentarsi tremori, ipoglicemia ed episodi di bradicardia che richiedono qualche giorno di osservazione e che generalmente hanno risoluzione spontanea.

Nella maggior parte dei casi il trattamento farmacologico con betabloccanti in corso di gravidanza non solo non è controindicato, ma risulta assolutamente consigliato per mantenere il buon compenso clinico della Cardiomiopatia, di fondamentale importanza per il regolare andamento della gravidanza stessa.

Il **Centro di Riferimento Regionale di Tossicologia Perinatale** della Azienda Ospedaliero Universitaria Careggi di Firenze fornisce informazioni sui possibili effetti avversi dei farmaci sul decorso della gravidanza e sullo sviluppo fetale e risponde al numero **0557946731** tutti i giorni dalle **9 alle 19.30**. Il Centro risponde anche a quesiti riguardanti l'allattamento al seno da parte della madre in terapia farmacologica.



Il commento alla survey genetica (pubblicata nella Newsletter marzo 2024)

Dr.ssa Francesca Torricelli, già Direttore della U.O. Genetica dell'AOU Careggi

Nella Newsletter di Marzo 2024 sono stati pubblicati i risultati del sondaggio, effettuato nel 2023 dalle genetiste Dr.ssa Francesca Girolami (Firenze) e Dr.ssa Maria Iacone (Bergamo), sulla disponibilità del test genetico per i pazienti con Cardiomiopatie, presso i principali laboratori italiani di Genetica Medica del SSN.

Considerando che tale sondaggio ha coinvolto i laboratori facenti parte del Gruppo dei 31 laboratori che si occupano di Cardio-Aritmie, è interessante valutare se la distribuzione delle indagini genetiche sul territorio italiano per queste patologie sia aderente alle raccomandazioni scientifiche attuali. Questo al fine di assicurare un percorso clinico diagnostico di qualità e nei tempi corretti, ed evitare di lasciare pazienti senza una diagnosi genetica causativa e di percepire quindi di non essere portatori di una patologia cardiaca ereditaria.



Seidman CE. Circ Res 2011

Analizzando il primo dato, si osserva che il numero di indagini genetiche effettuate è alto. Tuttavia la distribuzione è molto disomogenea fra i vari laboratori, con 5 laboratori che eseguono un numero superiore a 500 test/anno e 3 laboratori un numero inferiore a 100 test/anno. Viene da pensare che se quei 6500 test fossero concentrati in laboratori dedicati per patologie cardiache e quindi con un team multidisciplinare e con tecnologie avanzate forse potrebbe essere assicurato un ottimale percorso di qualità, con tempi di risposta rapidi, costi più bassi e archiviazione di campioni in "biobanche" certificate.

Le "biobanche" certificate, che mantengono il DNA dei pazienti per future rianalisi, sono riconosciute nella rete europea delle biobanche (BBMRI il nodo della rete italiana). Sono utili per poter rianalizzare il DNA con nuove metodiche, per ulteriori ricerche con pannelli più aggiornati ed anche per selezionare future terapie. Inoltre consentono la compartecipazione a progetti di ricerca internazionali sulla valutazione di mutazioni genetiche e sul loro impatto nell'evoluzione delle diverse forme di cardiomiopatia.

Poi per quanto riguarda il percorso diagnostico clinico evidenzio la differenza tra alcuni laboratori dove si dichiara di eseguire la consulenza genetica pre test non con un genetista ma con cardiologi. E' importante che questi cardiologi siano esperti e lavorino in stretta collaborazione e programmazione con i genetisti del laboratorio e non siano soltanto dei prescrittori sensibili alle indagini genetiche.

Ma la cosa forse fondamentale che il sondaggio mette in evidenza è una eterogeneità nella scelta dei pannelli di geni usati per identificare le mutazioni "causative" delle diverse forme di cardiomiopatia. Questo porta ad un percorso diagnostico non appropriato e con un maggior costo. Infatti se in un paziente non vengono identificate mutazioni causative la cardiomiopatia in un laboratorio che esegue soltanto il sequenziamento selettivo e limitato di un pannello di geni, ne può conseguire che:

- a) il paziente può essere considerato non avere una cardiopatia di origine genetica che può essere trasmessa ai familiari;
- b) il paziente si rivolge ad altro laboratorio in grado di eseguire indagini con tecnologie più avanzate, dove viene utilizzato un pannello di geni più completo.

Entrambi questi scenari evidenziano una gestione non ottimale del paziente con cardiomiopatia, perché il paziente si può convincere di non essere portatore di una malattia potenzialmente trasmissibile ai figli. Inoltre, ripetendo l'esame in un altro laboratorio, aumentano i costi. Stessa disomogeneità la ritroviamo nella valutazione di rianalisi delle mutazioni (VUS) di incerto significato, che dovrebbe essere di pertinenza del genetista di laboratorio che stabilisce, insieme ai cardiologi nel team multidisciplinare o comunque cardiologi esperti nella gestione delle cardiomiopatie, se nel tempo sia necessario riesaminare le mutazioni (VUS) di incerto significato.

Inoltre la consegna del referto porta con sé la difficoltà di avere tempo per ricontattare il paziente con una consulenza genetica, sia in caso di risposta positiva che negativa. Va ricordato che un test negativo, cioè dove non sono state identificate mutazioni, può essere tale in quel momento ma potrebbe diventare in un tempo successivo positivo con la rivalutazione del campione conservato in biobanca con pannelli più aggiornati. E' importante quindi mantenere il rapporto con il paziente, che ha fatto la consulenza pre test, nella quale viene spiegato cosa significa avere una risposta negativa e che negli anni successivi potrebbe essere rivalutata e ripetuta. >>



In conclusione l'analisi di questo sondaggio mi porta ancora con maggiore sicurezza a fare queste proposte:

- i laboratori di genetica italiani dovrebbero specializzarsi per specifiche patologie complesse
- l'indagine genetica per patologie, come le cardiomiopatie, dovrebbe essere centralizzata in pochi laboratori, organizzando un team multidisciplinare con specialisti cardiologi esperti ed una biobanca certificata
- le analisi genetiche dovrebbero essere effettuate con tecnologie diversificate e avanzate (anche in rete con centri di alta tecnologia analitica, sul territorio nazionale e internazionale).
- la programmazione regionale e nazionale dei servizi di genetica dovrebbe essere fatta per competenze e non per tecnologie.

Commento del Prof. Franco Cecchi – Presidente AICARM APS

I risultati del survey, insieme al commento della Dr.ssa Torricelli, che confermo pienamente, evidenziano la grande disomogeneità regionale dell'analisi genetica per pazienti con cardiomiopia in Italia. E confermano anche quanto sia difficile riuscire a effettuare indagini complesse in una realtà italiana diversa da regione a regione, senza un effettivo coordinamento nazionale e linee guida. Anche questo aspetto è stato chiaramente esposto nel documento "Cardiomyopathies matter", presentato in Senato all'intergruppo parlamentare il 19 marzo scorso dal sottoscritto, dal Prof. Olivotto, dal Prof. Sinagra e dall'Ing Pincioli, alla presenza anche del Direttore del Dipartimento cardiovascolare dell'Istituto superiore di sanità, con la speranza che si apra un tavolo di discussione con il Ministero della salute che tenga conto di tutte le esigenze dei pazienti con cardiomiopia.

Notizie AICARM

Approvato il bilancio AICARM APS esercizio 2023



Il 18 aprile scorso si è tenuta l'assemblea ordinaria dei soci dell'associazione AICARM APS nella quale è stato approvato, all'unanimità dei soci presenti, il bilancio di esercizio relativo all'anno 2023. Nel corso dell'assemblea il Presidente ha illustrato le numerose attività svolte nel 2023 e quelle previste nel 2024, poi si è presentato il progetto di bilancio che evidenziava un'Associazione con una situazione finanziaria solida e positiva.

Tutta la documentazione relativa alla riunione assembleare può essere consultata inquadrando il QRCode a fianco.

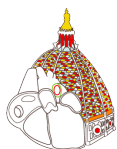
SOSTIENI
AICARM
con una donazione



Una donazione è un gesto semplice che può fare la differenza. Con una donazione offri ad AICARM la possibilità di sviluppare progetti ed iniziative per migliorare la qualità della vita a chi è affetto da Cardiomiopia e ai loro familiari.

Sul nostro sito troverai tutte le indicazioni per sostenere AICARM, scegliere il metodo di pagamento preferito e ottenere le agevolazioni fiscali previste.

Visita la pagina www.AICARM.it/donazioni/ oppure inquadra il codice qui a fianco con la fotocamera del tuo cellulare.



AICARM APS

PER I PAZIENTI CON CARDIOMIOPATIA
ED I LORO MEDICI

Via dello Studio 5, 50122 Firenze
055 291889 - 371 453 3840

www.AICARM.it - info@AICARM.it

AICARM APS può richiedere finanziamenti per realizzare progetti di ricerca scientifica anche in collaborazione con altre Fondazioni, Università ed Ospedali.

I fondi saranno principalmente utilizzati per il rimborso di spese sanitarie o di viaggio per pazienti bisognosi, l'erogazione di Borse di studio per personale sanitario (Laureati in Medicina e Scienze infermieristiche) e l'acquisto di strumentazione sanitaria destinata ad Ospedali, Università e Centri di ricerca IRCCS.

Secondo il suo Statuto, l'Associazione **AICARM APS** si finanzia anche con:

- i contributi degli associati, donazioni, lasciti e contributi di natura non corrispettiva
- l'assegnazione del **5 per mille (CF 94288930483)** nel modulo della Dichiarazione dei redditi

Realizzato con il contributo di:



Abbiamo bisogno anche del tuo aiuto:
sostieni **AICARM** con una donazione.

Visita il sito www.AICARM.it

